



VNiVERSiDAD D SALAMANCA

E. U. de Enfermería y Fisioterapia

Grado en Enfermería

TRABAJO FIN DE GRADO

Tipo de Trabajo:

Trabajo de carácter profesional

**“Cuidados de Enfermería en pacientes con Enfermedad
de Gaucher”**

Estudiante: Laura Bustos Gutiérrez

Tutor: M^a Ángeles Molina Hernando

Salamanca, a 8 de Mayo de 2017

ÍNDICE

1.	RESUMEN	3
2.	INTRODUCCION	4
3.	OBJETIVOS	6
4.	DESARROLLO DEL TEMA	6
4.1.	Tratamiento de la Enfermedad de Gaucher	6
4.2.	Cuidados de Enfermería en pacientes con Enfermedad de Gaucher	10
4.3.	Educación Sanitaria al paciente con Enfermedad de Gaucher	15
4.4.	Complicaciones de la Enfermedad de Gaucher	17
5.	CONCLUSIONES	18
6.	BIBLIOGRAFÍA	20
	ANEXOS	22

Listado de abreviaturas

EG	Enfermedad de Gaucher
MO	Médula Ósea
SN	Sistema Nervioso
NANDA	North American Nursing Diagnosis Association
TES	Terapia Enzimática Sustitutiva
TRS	Terapia de Reducción de Sustrato
SACYL	Sanidad Castilla y León
SSF	Suero Salino Fisiológico
FDA	Food and Drugs Administration
EMA	European Medicines Agency
AP	Atención Primaria
AE	Atención Especializada
UHD	Unidad Hospitalaria Domiciliaria
NNN	Nanda Nic Noc
ABVD	Actividades Básicas de la Vida Diaria
PAE	Proceso de Atención Enfermería
R/C	Relacionado con
NAMC	No alergias medicamentosas conocidas
NOC	Nursing Outcomes Classification
NIC	Nursing Interventions Classification
PICC	Catéter Central de Inserción Periférica
OMS	Organización Mundial de la Salud
SNP	Sistema Nervioso Periférico
SNS	Sistema Nacional de Salud

1. RESUMEN

La Enfermedad de Gaucher es una patología Lisosomal causada por el déficit de una enzima. Su tratamiento se realiza a través de terapias sustitutivas de la enzima, o de terapias de reducción del Sustrato. Los pacientes en su mayoría sufren daños neurológicos y óseos como consecuencia de la propia patología. Enfermería cuida que los pacientes puedan realizar autónomamente las actividades básicas de la vida diaria e intenta que las complicaciones de la enfermedad sean menos graves y más tolerables.

Creando un proceso de actuación de Enfermería logramos incidir en los aspectos que afectan a los pacientes. Dando pautas en el manejo de la enfermedad sobre todo en niños. Se analizarán los Diagnósticos de Enfermería más importantes, sus resultados y las intervenciones. Educar a las personas con Enfermedad de Gaucher y diagnosticar a tiempo las posibles complicaciones dan ventaja a que las intervenciones sean más eficaces.

Concluyendo, se necesita más investigación, mayor conocimiento de la enfermedad y realizar actuaciones concretas en las Unidades Hospitalarias. Unificar los cuidados que tienen que recibir los pacientes, acrecentar la realización de protocolos a seguir para realizar actuaciones concretas y correctas con el fin de mejorar su calidad de vida.

Palabras clave: Enfermedad de Gaucher, Glucocerebrosidasa, Imiglucerasa, Cuidados de enfermería, Enfermería.

2. INTRODUCCION

La Enfermedad de Gaucher está tipificada como una enfermedad minoritaria desde el punto de vista epidemiológico, se descubre a mediados del siglo XIX gracias al doctor Philippe Charles Ernest Gaucher. Este médico francés la describió en su tesis doctoral de 1882 por primera vez.^[1]

“La Enfermedad de Gaucher (EG) es una patología lisosomal por depósito recesiva autosómica, *“perteneciente a las enfermedades monogénicas”*. Causada por un déficit del enzima glucocerebrosidasa ácida. Como consecuencia de esto, el organismo genera la glucosilceramida. Esta acumula a nivel de los macrófagos y si no es eliminada correctamente se acumula en el hígado, bazo, Médula ósea (MO) y en el cerebro”.^[2]

Su gravedad depende de la presencia o ausencia de la afectación neurológica que tenga el paciente. Se analiza con Índice de gravedad de Zimran. (Anexo 1)

La Enfermedad de Gaucher se **clasifica** en:^{[2][3]}

- **Tipo 1, no neuropática** (ratio 1: 40.000 a 1: 60.000). Compatible con una supervivencia prolongada, es el más frecuente, no existen trastornos del sistema nervioso (SN). Presenta afectación visceral y es muy heterogénea en su presentación y evolución.
- **Tipo 2, neuropática aguda** (ratio <1:100.000). Con un afectación neurológica progresiva y neurodegenerativa. Es muy grave y su instauración es precoz, desencadenando en los niños la muerte antes de los dos años de vida.
- **Tipo 3, neuropática crónica** (ratio 1:100.000). Une la afectación visceral, con los trastornos neurológicos precoces, pero menos graves que la anteriormente mencionada.

El **diagnóstico diferencial** de la existencia o no de uno de los tipos de la EG, deberá sospecharse ante la presencia de los siguientes signos y síntomas y además, pruebas positivas:^{[4][5]} (Figura 1)

- Astenia
- Retraso del crecimiento
- Palidez, petequias, equimosis, ictericia y sangrado de mucosas

- Dolor o distensión abdominal
- Esplenomegalia
- Hepatomegalia
- Alteraciones esqueléticas
- Alteraciones del SN
- Alteraciones cutáneas
- Trombocitopenia, pancitopenia
- Fosfatasa ácidas totales elevadas

El **diagnóstico de certeza** de la EG requiere la comprobación del déficit de actividad de la *beta-Glucocerebrosidasa* en leucocitos o fibroblastos del paciente. Pero, el signo por el que se llega al diagnóstico de ella en más del 90% de los casos es la esplenomegalia.^[4]

Se mencionó que, en la EG, existe un mal funcionamiento de los macrófagos a la hora de eliminar determinadas sustancias y por lo tanto una acumulación a nivel del bazo es evidente, y en el caso de que pierda esta funcionalidad o sea extirpado, estas competencias pueden realizarlas las células del sistema retículo-endotelial.^[2]

Otras consecuencias que tiene en relación al bazo, es que falta una de las enzimas, la *beta-Glucosidasa*, necesarias para que los macrófagos puedan llevar a cabo correctamente el proceso de degradación de los glóbulos rojos defectuosos, estos empezaran a acumularse en el lisosoma configurando lo que se denomina “células de Gaucher”, o “macrófagos patológicos”. Por lo cual, el volumen del bazo aumenta paulatinamente. Tanto que, al faltar este enzima, se afectan los órganos en los que deben actuar los macrófagos: bazo, MO, hígado, pulmón, huesos.^[4]

Complicaciones propias de la enfermedad como hepatopatía crónica, trastornos inmunitarios o hipertensión pulmonar; y otras asociadas como la Enfermedad de Parkinson, demencia de los Cuerpos de Lewy o hemopatías, todas ellas se consideran graves para los pacientes.^[6]

3. OBJETIVOS

Los **objetivos** que se plantean alcanzar son:

- **Conocer** la Enfermedad de Gaucher contribuyendo a la detección precoz de la misma y evitar secuelas.
- Dar a conocer los distintos **tratamientos** que se utilizan para tratar la enfermedad, esta será una de las actuaciones más importantes que Enfermería realiza.
- Efectuar el **Diagnóstico e Intervención de la NANDA** sobre los cuidados de Enfermería relativos a la enfermedad.
 - Elaborar un plan de cuidados individualizado
 - Cubrir las necesidades básicas de salud
 - Potenciar mediante los cuidados de Enfermería la gestión de la salud.

4. DESARROLLO DEL TEMA

4.1. Tratamiento de la enfermedad de Gaucher

No existe tratamiento curativo en la actualidad para la EG, se dispone de diferentes tipos de tratamientos eficaces. Son tratamientos relativamente recientes que si se utilizan adecuadamente pueden mejorar la vida de pacientes con EG tipo 1 y la mayoría del tipo 3. ^[3] (Figura 3)

Hay 3 tipos de tratamientos:

- **Tratamiento Enzimático sustitutivo (TES)**
- **Tratamiento reducción sustrato (TRS)**
- **Chaperonas farmacológicas**

Tratamiento Enzimático Sustitutivo ^[7]

Es un tratamiento obtenido por Ingeniería Genética. Este ha evolucionado mucho desde que en 1990 científicos de EEUU descubren la primera enzima de sustitución, la **Alglucerasa**, dejando a un lado en tratamiento anterior que no era más que un tratamiento paliativo para el dolor óseo. La Alglucerasa se extrae de la placenta humana.

Otro TES es la **Imiglucerasa**, enzima sintética, se extrae del ovario de un hámster chino. Marcó un antes y un después del tratamiento de la EG, tipo 1 y 3, ya que gran cantidad de pacientes pueden ser tratados, los pacientes con EG antes del tratamiento tenían menor esperanza de vida que la media de la población, sin embargo con la Imiglucerasa se consiguió que la esperanza de vida fuera semejante, con la excepción de la movilidad y el dolor. No se puede administrar en mujeres embarazadas, ya que es un medicamento teratogénico. Este proporciona un aumento de la hemoglobina y de las plaquetas con disminución de la anemia y del tamaño del bazo e hígado, sería por lo tanto el tratamiento de elección para enfermos con EG.^[8]

El fármaco se presenta en dos viales.^[9]

- **Cerezyme 200 U** polvo concentrado para solución para perfusión. Cada vial contiene 200 unidades de Imiglucerasa. Una vez reconstituida, la solución contiene 40 unidades de Imiglucerasa por ml.(200 U/ 5 ml)
- **Cerezyme 400 U** polvo concentrado para solución para perfusión. Cada vial contiene 400 U para de Imiglucerasa. Una vez reconstituida, la solución contiene 40 unidades de Imiglucerasa por ml.(400U/10 ml)

La *administración de la enzima es intravenosa*, la dosis de inicio es de 60 U/kg. En el caso de la dosis de mantenimiento, 15 U/kg en paciente pediátricos o 30 U/kg en pacientes adultos, ya que menos de esta cantidad el tratamiento sería ineficaz. (Figura 4)

La preparación para la administración de la Imiglucerasa a nivel del SACYL es el siguiente:^[9]

- Preparar el sistema de farmacia purgarlo con un SSF de 100cc
- Tomar la tensión al paciente antes de administrar el medicamento
- Canalizar vía venosa periférica, si no tiene un catéter permanente o reservorio.
- El medicamento se debe de administrar en 2 horas
- Analítica de control si fuera necesario; alogénico tubo malva y verde
- Purgar el sistema en “Y” en el que se conecta la perfusión de Imiglucerasa 2000 UI y el SSF.

- Infundir un volumen de 156 ml a velocidad de 78 ml/hora en una bomba de perfusión.
- Tras de la infusión del tratamiento se pasan 100 cc de SSF para lavado del sistema y de la vía.

Las TES van evolucionando, gracias a la Ingeniería Química, avanzando mucho en terapias para este tipo de enfermedad, estos tratamientos se consideran pioneros en tratamientos de enfermedades hematológicas. De estos avances salen estas dos nuevas TES.

La **Velaglucerasa**, enzima que se extrae de los fibroblastos humanos se utiliza para tratar la EG tipo 1, autorizada por la Dirección de Farmacología Española en 2011, y permitiendo alcanzar los objetivos terapéuticos con mejor tratamiento y seguridad del mismo.^{[10][8]}

Por último, la **Taliglucerasa**, se extrae de células vegetales, sobre todo de la zanahoria. Está en fase IV de ensayo clínico. Aprobado por la FDA y denegado por la EMA.^[7]

Tratamiento Reducción de Sustrato^[7]

Este tipo de tratamiento está indicado para pacientes adultos con EG tipo 1 leve o moderada. Solo se administra en aquellos casos en que el TES no sea adecuado, en caso de que haya alcanzado respuesta estable o en pacientes con signos resistentes de EG aun alcanzando dosis máximas de TES. Estos tratamientos interrumpen la ruta metabólica por inhibición del sustrato, tiene la ventaja de que su administración es oral, utilizando un fármaco similar a la glucosa o parecido a la Ceramida. Hay dos tipos de fármacos que están aceptados tanto por al FDA como por la EMA, la **Miglustat** y el **Eliglustat**.

Chaperonas^{[11][3]}

El término procede del inglés *chaperon*, “carabina”. En el cuerpo humano hay Chaperones fisiológicos que hacen mejoras en la función y formación de cualquier proteína. Cuando una proteína se forma se crea un “hueco” sobre el que actúa el sustrato y hace que estas puedan entrar en el lisosoma de las células. En el caso de la EG, hay un fallo en la proteína Glucosilceramida (esta se forma en el Retículo Endoplasmático y al

pasar al Aparato de Golgi no es captada por lo que nunca llega al lisosoma). Las Chaperonas son moléculas que hacen que la proteína sea más estable. El nombre de la chaperona farmacológica es Miglustat y es eficaz a medio plazo en EG tipo 1, 2 y 3. Esta cuando se combina con el TES, mejora la actividad, ayudando a la acción de la Imiglucerasa o la Velaglucerasa, aunque también se podría combinar con la enzima natural Glucocerebrosidasa. (Figura 2)

4.1.1. Tratamiento domiciliario de administración intravenosa ^[12]

El tratamiento domiciliario tiene su origen en 1947 en EEUU, y llegó a España en 1981, más tarde se convirtió en una prestación del SNS. Hoy cuenta con una amplia cartera de servicios tanto de procedimientos de diagnóstico de laboratorio, como procedimientos terapéuticos. Dentro de este último se encuentra la administración intravenosa de medicamentos como pueden ser las terapias intravenosas que se utilizan para el tratamiento de la EG.

Como todos los tipos de terapias, tiene ventajas y desventajas asociadas:

- Ventajas:
 - Acorta o evita la estancia hospitalaria y el desplazamiento a los hospitales. Sobre todo los enfermos de Gaucher tipo 3, que tienen más complicaciones para la movilidad.
 - Efectos terapéuticos a nivel físico, social y psicológico. Evitar las repetidas hospitalizaciones, es beneficioso en niños y en sus cuidadores principales. Reduce el riesgo de depresión, dando mayor intimidad, comodidad y libertad de horario.
 - Evita el riesgo de infección nosocomial.
 - Disminuye los costes, y las listas de espera, favoreciendo la comunicación entre AP y AE.
- Desventajas:
 - Traslado desde el hospital hasta el domicilio de la medicación, ya que el preparado se hace en la farmacia del hospital. El coste del medicamento es muy elevado, si este se extravía puede suponer un problema.
 - Necesidad de un equipo de la UHD cualificado. Mayor formación a los profesionales.

- Complicaciones que pueden suceder durante la infusión del medicamento. Evidentemente no disponemos de los mismos recursos en un domicilio que en un hospital

El tratamiento domiciliario no deja de ser un tema de controversia debido a las ventajas y desventajas que tiene, por ello no todos los pacientes con EG disfrutan de esta prestación. Las personas que disfrutan de esta prestación son menos de la mitad de los pacientes con EG en España.

4.2. Cuidados de enfermería en pacientes con la Enfermedad de Gaucher ^{[13][14]}

Los Cuidados de Enfermería los basaremos en las 14 necesidades básicas del “Modelo de cuidados de Virginia Henderson” y en la “NNN” en el establecimiento de diagnósticos, resultados e intervenciones.

Los Cuidados de Enfermería son importantes y necesarios, tanto a la hora de administrar tratamiento médico, como para realizar ABVD, una gran parte de estos enfermos necesitan una serie de procedimientos relacionados con Enfermería. Además dependiendo de la evolución de la enfermedad y el tipo de la misma, los cuidados deben de ser más o menos exhaustivos.

En los pacientes con EG es frecuente encontrar dificultades relacionadas con el autocuidado, la seguridad, la actividad, el manejo y el afrontamiento de su enfermedad. Los patrones cognitivo-perceptivo y de valores y creencias, son menos valorados pero a su vez muy importantes para la toma de decisiones con respecto a calidad de vida y ética en el final de la vida en estos pacientes. Es necesario e imprescindible individualizar la atención y los Cuidados de Enfermería, valorando el entorno familiar y social para conocer así las ayudas con las que se puede contar.

El Proceso de Atención de Enfermería (PAE) en pacientes con EG se centra en una serie de cuidados integrales de calidad, donde un equipo multidisciplinar implicado y coordinado desde Atención Primaria y Atención Especializada realizan en colaboración cuidados para ser más eficaces y eficientes. Asumir el compromiso con los pacientes para ofrecer “máxima calidad, mínima cantidad, con la tecnología apropiada, en el momento conveniente y tan cerca del paciente como sea posible”.

Para facilitar los cuidados e incrementar la calidad de la salud, contamos con una serie de Diagnósticos de Enfermería proporcionados por la NANDA. Descartaremos teniendo en cuenta las áreas de dependencia de la persona con EG los siguientes:

En cuanto a la **Promoción de la Salud**:

- Déficit de actividades recreativas (00097)
- Tendencia a adoptar conductas de riesgo para la salud (00188)
- Disposición para mejorar la gestión de la salud (00162)

Relacionados con la **actividad / reposo**:

- Deterioro de la ambulación (00088)
- Deterioro de la bipedestación (00328)
- Deterioro de la movilidad física (00085)
- Fatiga (00093)
- Déficit de autocuidado: baño (00108)
- Déficit de autocuidado: vestido (00109)

Respecto a la **percepción/cognición**:

- Deterioro de la comunicación verbal (00051)
- Conocimientos deficientes (00126)

En cuanto a la **autopercepción**:

- Baja autoestima situacional (00120)
- Riesgo de baja autoestima (00153)

Relacionado con el **Rol/ relaciones**:

- Cansancio del rol de cuidados (00061)
- Riesgo de cansancio del rol del cuidador (00062)
- Conflicto del rol parental (00164)

Respecto al **afrentamiento/tolerancia al estrés**:

- Estrés de sobrecarga (00177)
- Deterioro de la Resiliencia (00210)

En relación a la **seguridad/protección**:

- Riesgo de infección (00004)
- Riesgo de caídas (00155)
- Deterioro de UPP (00249)
- Deterioro de la integridad tisular (00248)
- Riesgo de lesión (00035)

Por ultimo el **confort**:

- Dolor agudo (00132)
- Dolor crónico (00133)

4.2.1. Caso clínico

Expongo el caso clínico de una paciente de 19 años de edad con EG tipo 1. Una de las dos personas diagnosticadas de EG en Salamanca.

- Antecedentes personales: NAMC, tabaquismo, independiente para las ABVD.
- Antecedentes médicos: diagnosticada de EG en 2001
- Diagnóstico médico: Enfermedad de Gaucher tipo 1.

Valoración según las 14 necesidades de Virginia Henderson.^[14]

1. *Respirar normalmente*: Eupneica.
2. *Comer y beber adecuadamente*: alimentación oral, deglución normal, dentición completa.
3. *Eliminar por todas las vías corporales*: bien perfundida e hidratada, independiente.

4. *Moverse y mantener la debida postura*: Independiente.
5. *Dormir y descansar*: no tiene problemas para conciliar el sueño.
6. *Seleccionar la ropa adecuada, vestirse y desvestirse*: Independiente.
7. *Mantener la temperatura del cuerpo dentro de los límites normales, por medio de ropas adecuadas y la modificación de la temperatura ambiente*: Sí.
8. *Mantenerse limpio, aseado y proteger la piel*: Cuidado de las venas por parte de el profesional de enfermería.
9. *Evitar los peligros ambientales y los daños a otras personas*: Sí.
10. *Comunicarse con otros para expresar emociones, necesidades, temores o “sensaciones”*: lenguaje claro, expresión correcta
11. *Vivir de acuerdo con valores y creencias*: Sí.
12. *Trabajar en algo que de la sensación de utilidad*: Puede desempeñar cualquier tarea con normalidad.
13. *Participar en diversas formas de recreo*: puede realizar cualquier tipo de actividad recreativa aunque refiere astenia los días antes del tratamiento.
14. *Aprender a satisfacer la curiosidad, afán que conduce al desarrollo normal de la salud*: Conoce su situación actual y muestra conocimientos sobre su enfermedad.

Diagnósticos de enfermería NNN: ^[13]

1. Tendencia a adoptar conductas de riesgo para la salud relacionado con (r/c) hábitos tóxicos, tabaquismo.
 - a. NOC: eliminar las conductas de riesgo
 - b. NIC: modificación de la conducta de riesgo
2. Disposición para mejorar la gestión de la salud
 - a. NOC: Conocimientos de la enfermedad y cuidados
 - b. NIC: facilitar el aprendizaje
3. Fatiga r/c astenia días previos al tratamiento.
 - a. NOC: tolerancia a la actividad y conservación de la energía
 - b. NIC: manejo de la energía

4. Conocimientos deficientes r/c temor y desconocimiento de la evolución de la enfermedad
 - a. NOC: conocimiento de la medicación, régimen terapéutico y proceso de la enfermedad
 - b. NIC: enseñanza del proceso de la enfermedad, del tratamiento a seguir y facilitar el aprendizaje. Disminución de la ansiedad
5. Riesgo de baja autoestima r/c percepción negativa de la propia valía
 - a. NOC: mejorar el autoconcepto. Adaptación psicosocial: cambio de vida
 - b. NIC: apoyo en la toma de decisiones. Apoyo emocional.
6. Riesgo de cansancio del rol del cuidador r/c enfermedad crónica del paciente
 - a. NOC: bienestar del cuidador principal
 - b. NIC: apoyo al cuidador principal.
7. Deterioro de la Resiliencia r/c percepción de vulnerabilidad y baja autoestima
 - a. NOC: superación de problemas
 - b. NIC: apoyo emocional. Aumentar el afrontamiento.
8. Riesgo de lesión r/c osteopatología de la enfermedad
 - a. NOC: conductas de seguridad personal
 - b. NIC: identificación de riesgos, potenciación de la seguridad. Prevención de caídas.

4.2.2. Cuidado de las venas ^[15]

Es uno de los cuidados fundamentales en pacientes con EG, dado que la medicación en la gran mayoría de los casos es intravenosa. No pueden dejarse de lado estos cuidados, ya que de ellos depende la buena conservación de las venas y las lesiones que se puedan llegar a ocasionar.

Para mantener las venas en buen estado y evitar en lo posible complicaciones e infecciones derivadas de la aplicación de la técnica es imprescindible manejar adecuadamente el material necesario. Tener una técnica aséptica y rotar el lugar de inserción del catéter para la terapia, serán los pasos a seguir para prevenir las lesiones derivadas de las punciones que sufren las venas.

En la infusión intravenosa del medicamento a los pacientes con EG se les da la posibilidad de elegir el tipo de catéter, semipermanente o temporal. Debido a que la terapia intravenosa se realiza cada 15 días, los catéteres centrales o semipermanentes son eficaces para evitar punciones continuadas, sobre todo en niños, aunque los cuidados que se realizan en los mismos son más exigentes. Dependiendo del tipo de catéter que se elija para el paciente:

- Catéter periférico corto:
 - Palomilla o mariposa, para niños muy pequeños con EG
 - Catéter corto (Tipo Abbocath®)

Tienen la ventaja de que la técnica de inserción es sencilla y con bajo riesgo de infección. La desventaja es que su implantación y la extracción en venas periféricas de los miembros superiores es muy frecuente, sufriendo callosidades en las mismas. También está el riesgo de extravasación que conlleva complicaciones a nivel local y el riesgo de flebitis.

- Catéteres centrales:
 - Tipo Drum
 - Tipo PICC
 - Tipo Hickman

Tienen la ventaja de ser más duraderos que los catéteres cortos periféricos. Se instalan rápidamente y su mantenimiento es sencillo, tanto el tipo Drum como el tipo PICC son implantados por el personal de Enfermería sin que sea necesaria intervención quirúrgica. La desventaja es que se pueden infectar los catéteres, las extravasaciones, la oclusión del catéter. Los tipo Hickman son implantados por los médicos en el quirófano.

4.3. Educación Sanitaria al paciente con Enfermedad de Gaucher^{[16][17]}

“La Organización Mundial de la Salud (OMS) incluye parámetros en la definición de salud: bienestar físico, emocional y social ”. Esto quiere decir que la enfermedad no afecta al estado físico solamente, si no abaten al comportamiento y a la calidad de vida del paciente y las personas que conviven con él. Abordar los factores

que influyen en el paciente y las dificultades de la enfermedad son una estrategia a seguir para conseguir una buena intervención educativa.^[17]

Estos pacientes, como cualquier enfermo crónico, cambian su comportamiento y la forma de visualizar la enfermedad y a ellos mismos con el paso del tiempo acusándoles mas ansiedad e incertidumbre. Se debe motivar a los pacientes para así conseguir patrones de conducta adecuados y lograr el cambio esperado, mejorar la calidad de vida y la salud. Esta motivación puede ser en forma de educación individualizada o grupal.

La buena comunicación con los profesionales sanitarios ayudará a calmar la ansiedad e incertidumbre por la que muchos pacientes pasan. Asimismo, contribuirá a fomentar la toma de decisiones correcta en cuanto a cuidados y formas de tratamiento.

La Educación Sanitaria, al tratarse de una enfermedad hereditaria congénita, se realiza en pacientes de pocos años de edad, por lo general niños a partir de los 4 años. Es importante enseñar al niño los hábitos de vida saludables a seguir y alcanzar una buena calidad de vida. En este caso, fomentar las actividades de ocio y relación con los demás. Además, valorar la motivación del niño, incentivar el respeto al tratamiento ya que es lo más importante para que su salud mejore. Expresarnos con la mayor claridad posible para que el niño aprenda y sea participe de su enfermedad ya que valorara mucho mejor el tratamiento y se motivará porque el entiende la razón por la que está ahí.

Al llegar a la edad adolescente o adulta buscaremos nuevas estrategias para seguir motivando al paciente y no permitir el deterioro psicosocial que causa ansiedad e incertidumbre dentro de la enfermedad. Seguir con los consejos para llevar una buena calidad de vida, motivar con estilos de vida saludables, y comentar los problemas con los que se encuentra en su día a día y las barreras que le impiden avanzar.^[18] (Tabla 1)

Disponemos de un “Cuestionario sobre la Calidad de Vida” que nos ayuda a percibir como se encuentra el paciente de salud, actividades habituales que realiza y su impresión sobre la enfermedad.^[18] (Anexo 2)

Todo ello creará un clima de bienestar entre el profesional sanitario y el paciente que hará que este se involucre en sus propios cuidados y valore la progresión y desempeño de los mismos.

4.4. Complicaciones de la Enfermedad de Gaucher

Los pacientes con EG suelen tener una serie de alteraciones en las estructuras orgánicas como consecuencia de la enfermedad. Algunas de las cuales pueden convertirse en complicaciones que conforme avanza la enfermedad, aparecen:

- **Manifestación visceral:**^[19]
 - Hepática
 - Alteraciones en el funcionamiento hepático, como consecuencia del aumento del tamaño de hígado (hepatomegalia), por acumulación de células de Gaucher o por desequilibrio lipídico que produce.
 - Ictericia, eritema y arañas vasculares en pacientes de inicio precoz de la enfermedad.
 - Hipertensión portal con varices esofágicas es poco frecuente, con aparición de ascitis y circulación colateral del abdomen.
 - Esplénica
 - Alteraciones del funcionamiento, como consecuencia del aumento de tamaño del bazo (esplenomegalia), provocando anemia y trombocitopenia.
 - Aumento del volumen abdominal con sensación de plenitud y dolor.
- **Manifestación ósea,** se debe a varios factores:^{[19][20]}
 - Acúmulo de células Gaucher en el interior de la MO sobretodo en las vertebras, huesos largos y pelvis. Dando lugar a una remodelación incorrecta de los huesos cuando el paciente está en edad de crecimiento provocando deformaciones.
 - Fenómenos vasculares, obstrucción vascular aguda por acumulación de material celular o glucolípidos dando como consecuencia una “crisis ósea”, es decir, un cuadro doloroso agudo caracterizado por fiebre y dolor intenso por isquemia de la MO. Este cuadro no desaparece a pesar el tratamiento con TES.
 - Proteico-metabólicos, liberación de proteínas que favorecen a la resorción osteoclástica y el desequilibrio en la producción de

osteoclastos, con alteración en la estructura ósea que requiere, en ocasiones, intervención quirúrgica de tipo ortopédico.

- **Manifestación neurológica**, las fracturas y hematomas desencadenan complicaciones por compresión de la médula espinal o del SNP: ^{[2][21]}
 - Fallo oculomotor, en forma de apraxia oculomotora congénita que desaparece con el tratamiento de sustitución enzimática
 - Trastorno auditivo por degeneración de los núcleos del tronco cerebral. Una serie de complicaciones que incluyen la sordera, la alteración de los reflejos acústicos y la ausencia de la onda III y V.
 - Neuropatía periférica, temblor calambres, debilidad muscular, parestesias en las extremidades inferiores.

5. CONCLUSIONES

Como hemos comprobado la persona con Enfermedad de Gaucher, es un paciente sujeto a múltiples complicaciones y variaciones a lo largo de la vida. La mayoría de ellas muy serias y con consecuencias muy graves para la mantener su calidad de vida y realizar las actividades básicas de la vida diaria. Tanto es así que debemos llevar una evaluación del paciente para comprobar la evolución y las adversidades que se encuentran de una forma sistematizada.

En relación a los objetivos marcados, observamos que la detección precoz es fundamental en la prevención las secuelas por las posibles complicaciones propias de la enfermedad, contribuyendo así a la implantación de un tratamiento temprano que ayude a mitigar las mismas.

Al conocer el tratamiento de la persona con Enfermedad de Gaucher podremos valorar e incidir sobre los cuidados y pautas a seguir para así mejorar su Adherencia Terapéutica. En cuanto a los Cuidados de Enfermería, vemos que son fundamentales para que el paciente tenga una calidad de vida adecuada a las circunstancias.

Enfermería forma una parte fundamental en la vida de estas personas, ya que el trato con ellos es continuado mediante cuidados en Atención Primaria y la hospitalización de día en Atención Especializada para infundir el tratamiento al paciente, y vigilar las posibles reacciones adversas del mismo, teniendo un papel fundamental y contribuyendo con ello a descender la comorbilidad de los pacientes.

Al ser una enfermedad considerada minoritaria, se necesita más investigación y un mayor conocimiento de ella para así realizar actuaciones concretas en las unidades hospitalarias y prehospitallarias. Con ello lograremos una mejora asistencial al unificar criterios de Cuidados de Enfermería que tienen que recibir los pacientes con Enfermedad de Gaucher, también acrecentar la realización de protocolos a seguir y realizar actuaciones concretas y correctas con el fin de mejorar su calidad de vida y disminuir en lo posible los riesgos.

6. BIBLIOGRAFÍA

1. Baldellou A, Fernández R, Matía M, Olivera S, Pérez JI, Torralba MA, et al. Actualización en la Enfermedad de Gaucher.[Internet]. 1ª ed. Barcelona: Grupo Saned; 2008 [acceso 20 ene 2017]. Disponible en: <http://www.aefegaucher.es/index.php/guias>
2. Mengel E. Afectación neurológica de la enfermedad de Gaucher. AEEFEG. 2007; 9: 6-7.
3. AEEFEG: Asociación española de enfermos y familiares de la Enfermedad de Gaucher [Sede Web]. Zamora: Infonorex;1998 [actualizada el 18 de agosto de 2016; acceso 20 ene 2017]. Disponible en: <http://www.aefegaucher.es/>
4. Villarrubia J. La esplenomegalia y la enfermedad de Gacuher. AEEFEG. 2014;16: 5-8.
5. Pocoví M. Aspectos diagnósticos de la enfermedad de Gaucher. AEEFEG. 2001; 3: 11-13.
6. Aggio MC, Alfonso P, Alvarez R, Baldellou A, Carbajal L, et al. Enfermedad de Gaucher. 2ª Ed. Zaragoza: Imprenta Ibargüen; 2007.
7. Giraldo P. Disponemos de una amplia variedad de tratamiento eficaces para la enfermedad de Gaucher. AEEFEG. 2011; 13: 5-9.
8. Pérez-Calvo JI, Torralba MA. Valoración de la trayectoria de los pacientes que llevan varios años en tratamiento. AEEFEG. 2009; 11: 5-8.
9. Ficha técnica de Cerezyme®. Centro de Información online de Medicamentos de la AEMPS – CIMA [Internet]. Madrid, España: Agencia española de medicamentos y productos sanitarios (AEMPS); 2016 [acceso 13 marzo 2017]. Disponible en: http://www.ema.europa.eu/docs/es_ES/document_library/EPAR_-_Product_Information/human/000157/WC500024112.pdf
10. Latre P, Giraldo P. Tratamiento con velaglucerasa en dos pacientes con enfermedad de Gaucher. Med Clin. 2011; 137 (supl1): 39-42.
11. Giner V. Chaperonas en el tratamiento de la Enfermedad de Gaucher. AEEFEG. 2013; 15: 5-10.
12. León P. El tratamiento domiciliario es seguro y eficaz, atenúa el efecto negativo de la dependencia hospitalaria y mejora la calidad de vida. AEEFEG. 2011; 13:10-12.

13. Heather T, Kamitsuru S (Eds.). NANDA Internacional. Diagnósticos enfermeros. Definiciones y clasificación, 2015-2017. Barcelona: Elsevier; 2015.
14. Bellido JC, Ríos A Fernández S. Modelos de cuidados de Virginia Henderson. En: Ilustre Colegio Oficial de enfermería de Jaén. Proceso enfermero desde el modelo de cuidados de Virginia Henderson y los lenguajes NNN. 1ª Ed. Jaén: ICOEJ; 2013. 17-33.
15. Mengel E. Cuidado de las venas y administración de la terapia enzimática sustitutiva. AEEFEG. 2007; 9: 13-18.
16. Pedredo R. Cuidado de venas y administración enzimática sustitutiva. AEEFEG. 2007; 9: 13-18.
17. GRUPO ALBOR-COHS. Aspectos psicológicos en afectados por la enfermedad de Gaucher. Acc Med. 2001;3: 23-28.
18. Córdoba R, Nebod M. Educación sanitaria del paciente en atención primaria. Med Clin [Revista en Internet]. 2005; 125:154-157. Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-medicina-clinica-2-articulo-educacion-sanitaria-del-paciente-atencion-13076945>
19. Giraldo P, Pocoví M. Fisiopatología de la enfermedad de Gaucher. En: Giraldo P, Pocoví M, Roca M. La afectación ósea en la enfermedad de Gaucher. 1ª Ed. Zaragoza: FEETEG; 2009. 61-72.
20. Raya E. Manifestaciones a nivel de aparato locomotor. AEEFEG. 2015; 17: 11-15.
21. Giraldo P, Camacho A, Capablo JL. La afectación neurológica en la enfermedad de Gaucher [Libro en Internet]. 1ª Ed. Madrid: ARAN; 2016 [acceso 3 Abril 2017]. Disponible en: <http://www.aefegaucher.es/images/guias/2016.pdf>

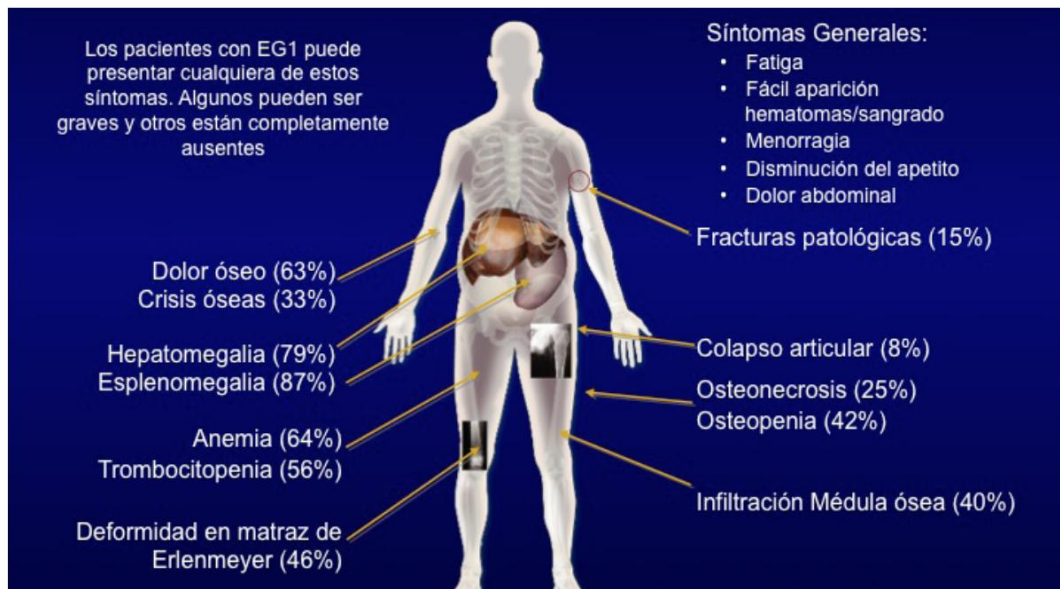
ANEXOS

Anexo 1. Índice de Gravedad de Ziman

GRAVEDAD DE LA ENFERMEDAD	Puntuación
ECG Leve	1-10
ECG Moderado	11-25
ECG Grave	≥ 26
Citopenias	
No esplenectomizado	1
Esplenectomizado	
• Leucopenia	1
• Anemia	1
• Trombocitopenia	1
Esplenomegalia	
No	0
Mínima	1
Moderada	2
Masiva	3
Esplenectomía	3
Hepatomegalia	
No	0
Mínima	1
Moderada	2
Masiva	3
Enzimas hepáticas	
Normales	0
Alguna elevada	1
Todas elevadas	2
Signos clínicos de hepatopatía	4
Afectación del Sistema Nervioso Central (SNC)	20
Afectación de otros órganos	4
Afectación ósea por Rx convencional (escoger 1 por categoría)	
Objetiva	
• No signos ni síntomas	0
• Signos radiológicos	1
Subjetiva	
• No dolor	0
• Dolor ocasional moderado	2
• Dolor crónico	3
Fracturas	
• Postraumática	1
• Necrosis avascular o fractura patología	5

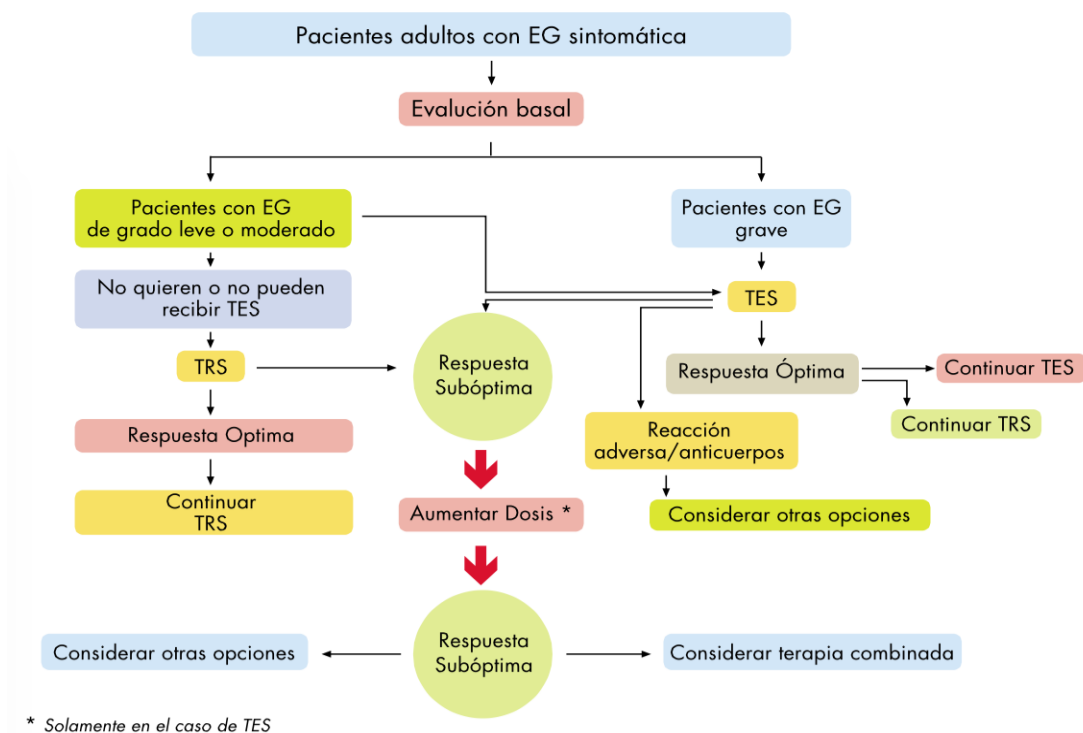
Fuente: Guía de actuación en pacientes con Enfermedad de Gaucher. 2011: 20.

Figura 1. Síntomas de la Enfermedad de Gaucher



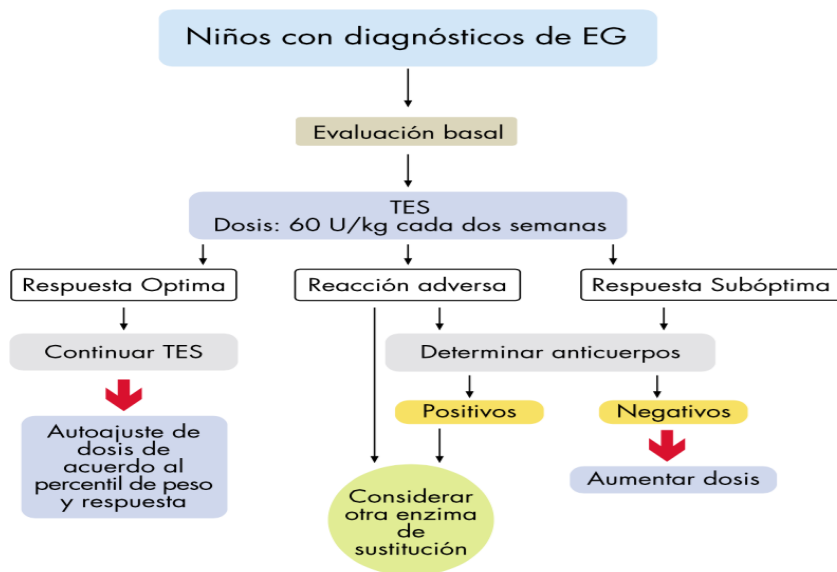
Fuente: La esplenomegalia y la enfermedad de Gaucher. AEEFEG. 2014; 16: 5-8.

Figura 2. Terapia a elegir en pacientes con EG



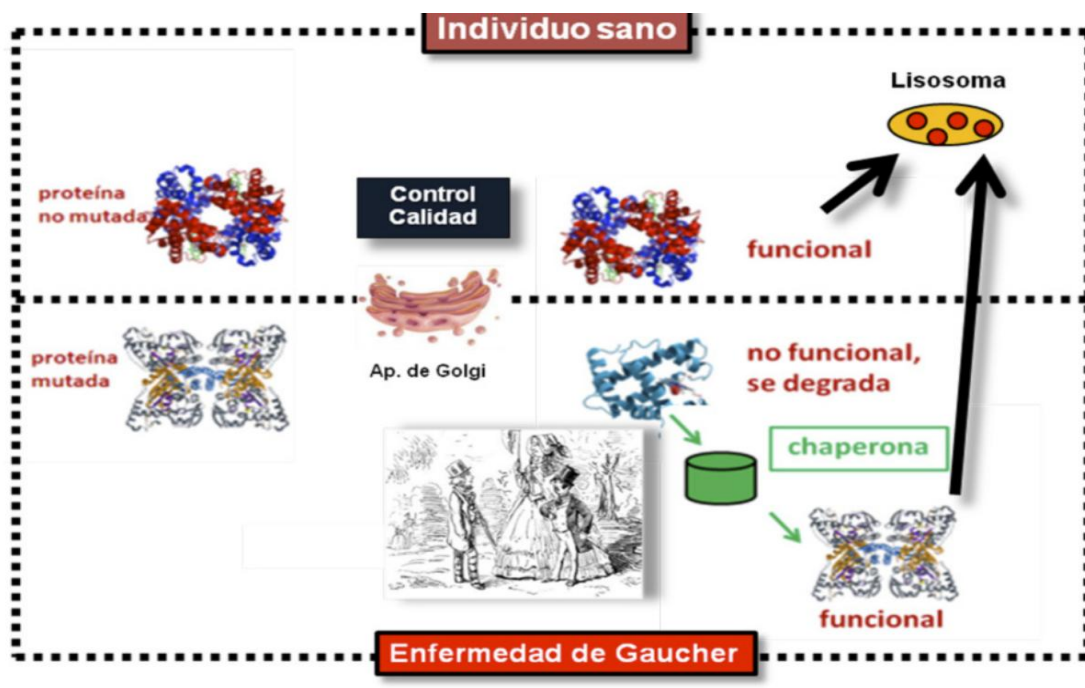
Fuente: Guía de actuación en pacientes con Enfermedad de Gaucher. 2011: 10.

Figura 3. Terapia a elegir en niños con Enfermedad de Gaucher



Fuente: Guía de actuación en pacientes con Enfermedad de Gaucher. 2011: 9.

Figura 4.



Fuente: Chaperonas en el tratamiento de la Enfermedad de Gaucher. AEEFEG. 2013; 15: 5-10.

Tabla 1. Educación sanitaria en pacientes con EG

1. Promover el deseo del cambio (contemplación)
Personalizar los riesgos y beneficios de la conducta
2. Valorar la motivación
3. Valorar las experiencias previas de cambio de conducta
4. Discutir los problemas y barreras
5. Comentar los recursos disponibles
6. Desarrollar un plan de cambio
7. Programar el seguimiento si el paciente decide cambiar de conducta:
Negociar objetivos de conducta
Establecer el calendario del cambio
Revisar las estrategias de apoyo
Entregar material de apoyo
Remitir al paciente a un recurso especializado si está indicado
8. Si el paciente decide no cambiar o no está seguro:
Comentar otros objetivos indirectamente relacionados (p. ej., aprender ejercicios de relajación antes de intentar dejar de fumar)
Proporcionar materiales de apoyo (para comentar en futuras visitas)

Fuente: Educación sanitaria del paciente en atención primaria. Med Clin. 2005; 125 (4):154-157.

Anexo 2. Cuestionario sobre la calidad de vida

Instrucciones: Las preguntas que siguen se refieren a lo que usted piensa sobre su salud. Sus respuestas permitirán saber cómo se encuentra usted y hasta qué punto es capaz de hacer sus actividades habituales. Conteste cada pregunta tal como se indica. Si ni está seguro/a de cómo responder a una pregunta, por favor conteste lo que le parezca más cierto.

MARQUE SOLO UNA RESPUESTA

1. En general, usted diría que su salud es:

- a. Excelente
- b. Muy buena
- c. Buena
- d. Regular
- e. Mala

2. ¿Cómo diría que es su salud actual, comparada con la de hace un año?

- a. Mucho mejor ahora que hace un año
- b. Algo mejor ahora que hace un año

- c. Más o menos igual que hace un año
- d. Algo peor ahora que hace un año
- e. Mucho mejor ahora que hace un año

**LAS SIGUIENTES PREGUNTAS SE REFIEREN A ACTIVIDADES O COSAS
QUE USTED PODRIA HACER EN UN DÍA NORMAL**

3. Su salud actual, ¿le limita para hacer esfuerzos intensos, tales como correr, levantar objetos pesados, o participar en deportes agotadores?

- a. Sí, me limita mucho
- b. Sí, me limita un poco
- c. No, no me limita nada

4. Su salud actual, ¿le limita para hacer esfuerzos moderados, como mover una mesa, pasar la aspiradora, jugar a los bolos o caminar más de un hora?

- a. Sí, me limita mucho
- b. Sí, me limita un poco
- c. No, no me limita nada

5. Su salud actual, ¿le limita para coger o llevar la bolsa de la compra?

- a. Sí, me limita mucho
- b. Sí, me limita un poco
- c. No, no me limita nada

6. Su salud actual, ¿le limita para subir varios pisos por la escalera?

- a. Sí, me limita mucho
- b. Sí, me limita un poco
- c. No, no me limita nada

7. Su salud actual, ¿le limita para subir un solo piso por la escalera?

- a. Sí, me limita mucho
- b. Sí, me limita un poco
- c. No, no me limita nada

8. Su salud actual, ¿le limita para agacharse o arrodillarse?

- a. Sí, me limita mucho
- b. Sí, me limita un poco
- c. No, no me limita nada

9. Su salud actual, ¿le limita para caminar un kilómetro o más?

- a. Sí, me limita mucho
- b. Sí, me limita un poco
- c. No, no me limita nada

10. Su salud actual, ¿le limita para caminar varias manzanas (varios centenares de metros)?

- a. Sí, me limita mucho
- b. Sí, me limita un poco
- c. No, no me limita nada

11. Su salud actual, ¿le limita para caminar una sola manzana (unos 100 metros)?

- a. Sí, me limita mucho
- b. Sí, me limita un poco
- c. No, no me limita nada

12. Su salud actual, ¿le limita para bañarse o vestirse por sí mismo?

- a. Sí, me limita mucho
- b. Sí, me limita un poco
- c. No, no me limita nada

LAS SIGUIENTES PREGUNTAS SE REFIEREN A PROBLEMAS EN SU TRABAJO O EN SUS ACTIVIDADES COTIDIANAS

13. Durante las 4 últimas semanas, ¿tuvo que reducir el tiempo dedicado al trabajo a sus actividades cotidianas, a causa de su salud física?

- a. Si
- b. No

14. Durante las 4 últimas semanas, ¿hizo menos de los que hubiera querido hacer, a causa de su salud física?

- a. Si
- b. No

15. Durante las 4 últimas semanas, ¿tuvo que dejar de hacer algunas tareas en su trabajo o en sus actividades cotidianas, a causa de su salud física?

- a. Si

b. No

16. Durante las 4 últimas semanas, ¿tuvo que reducir el tiempo dedicado al trabajo o sus actividades cotidianas, a causa de algún problema emocional (como estar triste, deprimido, o nervioso)?

a. Si

b. No

17. Durante las 4 últimas semanas, ¿tuvo que reducir el tiempo dedicado al trabajo o a sus actividades cotidianas (por ejemplo, le costo mas de lo normal), a causa de su salud física?

a. Si

b. No

18. Durante las 4 últimas semanas, ¿hizo menos de lo que hubiera querido hacer, a causa de algún problema emocional (como estar triste, deprimido, o nervioso)?

a. Si

b. No

19. Durante las 4 últimas semanas, ¿no hizo su trabajo o sus actividades cotidianas tan cuidadosamente como de costumbre, a causa de algún problema emocional (como estar triste, deprimido, o nervioso)?

a. Si

b. No

20. Durante las 4 últimas semanas, ¿hasta qué punto su salud física o los problemas emocionales han dificultado sus actividades sociales habituales con la familia, los amigos, los vecinos u otras personas?

a. Nada

b. Un poco

c. Regular

d. Bastante

e. Mucho

21. ¿Tuvo dolor en alguna parte del cuerpo durante las 4 últimas semanas?

a. No, ninguno

b. Si, muy poco

c. Sí, un poco

d. Sí, moderado

- e. Sí, mucho
- f. Sí, muchísimo

22. Durante las 4 últimas semanas, ¿hasta que punto el dolor le ha dificultado su trabajo habitual (incluido el trabajo fuera de casa y las tareas domesticas)?

- a. Nada
- b. Un poco
- c. Regular
- d. Bastante
- e. Mucho

**LAS PREGUNTAS QUE SIGUEN SE REFIEREN A COMO SE HA SENTIDO Y
COMO LE HAN IDO LAS COSAS DURANTE LO QUE SE PAREZCA MAS A
COMO SE HA SENTIDO USTED**

23. Durante las 4 últimas semanas, ¿cuánto tiempo se sintió lleno de vitalidad?

- a. Siempre
- b. Casi siempre
- c. Muchas veces
- d. Algunas veces
- e. Solo alguna vez
- f. Nunca

24. Durante las 4 últimas semanas, ¿cuánto tiempo estuvo muy nervioso?

- a. Siempre
- b. Casi siempre
- c. Muchas veces
- d. Algunas veces
- e. Solo alguna vez
- f. Nunca

25. Durante las últimas 4 semanas, ¿cuánto tiempo se sintió bajo de moral que nada podía animarle?

- a. Siempre
- b. Casi siempre
- c. Muchas veces
- d. Algunas veces

- e. Solo alguna vez
- f. Nunca

26. Durante las 4 últimas semanas, ¿cuánto tiempo se sintió calmado y tranquilo?

- a. Siempre
- b. Casi siempre
- c. Muchas veces
- d. Algunas veces
- e. Solo alguna vez
- f. Nunca

27. Durante las 4 últimas semanas, ¿cuánto tiempo tuvo mucha energía?

- a. Siempre
- b. Casi siempre
- c. Muchas veces
- d. Algunas veces
- e. Solo alguna vez
- f. Nunca

28. Durante las 4 últimas semanas, ¿cuánto tiempo se sintió feliz?

- a. Siempre
- b. Casi siempre
- c. Muchas veces
- d. Algunas veces
- e. Solo alguna vez
- f. Nunca

29. Durante las 4 últimas semanas, ¿cuántas veces se sintió agotado?

- a. Siempre
- b. Casi siempre
- c. Muchas veces
- d. Algunas veces
- e. Solo alguna vez
- f. Nunca

30. Durante las 4 últimas semanas, ¿cuánto tiempo se sintió desanimado y triste?

- a. Siempre
- b. Casi siempre

- c. Muchas veces
- d. Algunas veces
- e. Solo alguna vez
- f. Nunca

31. Durante las 4 últimas semanas, ¿cuánto tiempo se sintió cansado?

- a. Siempre
- b. Casi siempre
- c. Muchas veces
- d. Algunas veces
- e. Solo alguna vez
- f. Nunca

32. Durante las 4 últimas semanas, ¿con qué frecuencia la salud física o los problemas emocionales le han dificultado sus actividades sociales (como visitar a los amigos o familia)?

- a. Siempre
- b. Casi siempre
- c. Muchas veces
- d. Algunas veces
- e. Solo alguna vez
- f. Nunca

POR FAVOR; DIGA SI LE PARECE CIERTA O FALSA CADA UNA DE LAS SIGUIENTES FRASES.

33. Creo que me pongo enfermo más fácilmente que otras personas

- a. Totalmente cierta
- b. Bastante cierta
- c. No lo sé
- d. Bastante falsa
- e. Totalmente falsa

34. Estoy tan sano como cualquiera.

- a. Totalmente cierta
- b. Bastante cierta
- c. No lo sé

- d. Bastante falsa
- e. Totalmente falsa

35. Creo que mi salud va a empeorar

- a. Totalmente cierta
- b. Bastante cierta
- c. No lo sé
- d. Bastante falsa
- e. Totalmente falsa

36. Mi salud es excelente.

- a. Totalmente cierta
- b. Bastante cierta
- c. No lo sé
- d. Bastante falsa
- e. Totalmente falsa

Fuente: Guía de actuación en pacientes con Enfermedad de Gaucher. 2011: 26-32.

